

Für wichtige Anforderungen aus der Praxis benötigt Ihr Labor eine schriftliche Einverständniserklärung des Patienten (nach GenDG)

ÄRZTLICHE INFORMATION

Schriftliche Einverständniserklärung des Patienten nach entsprechender Aufklärung und Angebot einer Genetischen Beratung ist für jede genetische Untersuchung erforderlich. Untersuchungsaufträge dürfen ohne Unterschrift des Patienten nicht bearbeitet werden.

Das gilt nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) z. B. für:

1. Pränatale Risikopräzisierung für fetale Chromosomenstörungen, nicht invasiv

anhand von sonographischen Markern (Nackenfaltendicke oder Nackentransparenz/NT, etc.) und serologischen Markern

- Erstrimester-Screening (ETS)
- Triple-Test
- Quadruple-Test, etc.
- Integriertes Screening

2. Invasive Pränataldiagnostik

- Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)
- Chorionzottenbiopsie (CVS)
- Nabelschnurpunktion, etc.

3. Chromosomendiagnostik aus Blutproben

- Chromosomenanalyse
- Mikrodeletionsdiagnostik mittels FISH (z. B. Mikrodeletion 22q11.2 oder CATCH22)

4. Molekulargenetische Analysen (Gendiagnostik)

(und weitere Analysen aus Kapitel 11.4.2, s. u.)

- Gerinnungsanalytik, genetisch
 - Faktor V-Genmutation
 - Faktor II-Genmutation, etc.
- Hämochromatose-Gendiagnostik
- Thalassämie, Sichelzellanämie, genetisch (Hämoglobinopathien)
- Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CF)*
- Fertilitätsstörungen des Mannes, genetisch, z. B.
 - Azoospermiefaktor (AZF)
 - Samenleiterverschluss (CBAVD/CUAVD)
- Fertilitätsstörungen der Frau, genetisch, z. B.
 - Adrenogenitales Syndrom
 - (AGS und late onset AGS)

- Erbliche Disposition für Krebserkrankungen, z. B.
 - Erblicher Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2)*
 - Erblicher Darmkrebs (HNPCC* oder FAP)
- HLA-Typisierung, genetisch, z. B.
 - HLA-B27-Bestimmung
- Chip-Diagnostik (Mikroarray/arrayCGH/ molekulare Karyotypisierung)*
 - Nachweis von Mikrodeletionen, -duplikationen, Subtelomerdeletionen; besonders bei Kindern mit syndromalen Formen der geistigen Behinderung
- Stoffwechseldiagnostik, genetisch, z. B.
 - Adrenogenitales Syndrom (AGS)
 - Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
 - Apo-E-Polymorphismus (kardiovaskulärer Risikofaktor)
 - Gilbert-Meulengracht-Syndrom (Ikterus intermittens)
 - Hypercholesterinämie, genetische Formen
 - Laktose-Intoleranz (Laktasemangel, Milchzuckerunverträglichkeit)
 - MODY-Diabetes (Maturity onset diabetes of the young)
 - Morbus Fabry
- Hörstörungen, genetisch, z. B.
 - Connexin 26 (CX26) und Connexin 30 (CX30)*
- Geistige Behinderung, genetische Formen, z. B.
 - Fragiles X-Syndrom (FRAXA)*
 - Rett-Syndrom
- Gendiagnostik für neurodegenerative Erkrankungen
- andere erbliche neurologische Erkrankungen
- Pharmakogenetische Untersuchungen (z. B. für Verträglichkeit von Chemotherapeutika)
- Jede andere Gendiagnostik

5. Molekulargenetische Analysen aus EBM Kapitel**11.4.2. (indikationsbezogene Leistungen)**

Für diese Analysen werden seit 01.04.2012 genaue Angaben zu Indikation, Indexpatient, Vordiagnostik etc. benötigt**.

Bitte verwenden Sie unseren neuen, zusätzlichen Anforderungsschein für Molekulargenetische Diagnostik.

- In Kapitel 11.4.2 sind (im Augenblick)
 - Mukoviszidose/Cystische Fibrose
 - Fragiles X-Syndrom
 - Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker
 - Chorea Huntington
 - Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1, Curshman-Steinert)
 - Myotone Dystrophie 2 (DM2, PROMM)
 - Hämophilie A
 - Spinale Muskelatrophie

- Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ I (GJB2 und GJB6) (Connexin26 und Connexin 30)
- Erblicher Darmkrebs HNPCC (Lynch-Syndrom, Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom)
- Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (BRCA1-Gen und BRCA2-Gen)
- Mikroarray-Diagnostik (arrayCGH, CHIP) bei geistiger Entwicklungsstörung ungeklärter Ätiologie (Analyse auf Mikrodeletion und Mikroduplikation)

* s. a. Kapitel 11.4.2

** gemäß Qualitätsvereinbarung Molekulargenetik (Vereinbarung von Qualitätssicherungsmaßnahmen nach §135 Abs. 2 SGB zur Erbringung von molekulargenetischen Untersuchungen bei monogenen Erkrankungen, vom 01.04.2012)

Labor vor Ort.

Schnelle Diagnostik und Befundung.

Fachärzte bundesweit.

Interdisziplinäre Kompetenz.